

## ANOMÁLIE HRUDNÍKA A BRUCHA V ČASE PRVÉHO ULTRAZVUKOVÉHO SKRÍNINGU

František Grochal, Robert Dankovčík

Prenatálny ultrazvukový skrining plodu medzi 11+0 a 13+6 týždňom gravidity umožňuje stanoviť riziko niektorých chromozomálnych a štrukturálnych anomálií. Keďže embryonálny vývoj je v tomto období už ukončený, väčšina štrukturálnych anomálií je v čase tohto skriningu už fyzicky prítomná, a teda aj teoreticky detekovateľná. Napriek viacerým limitujúcim faktorom včasného ultrazvukového vyšetrenia, ako je veľkosť pozorovaných štruktúr, echogenita pacientky a pod., sa niekedy dajú vidieť aj štrukturálne abnormality umožňujúce včasnejšiu diagnostiku niektorých syndrómov alebo zložitejších morfológických anomálií fetálnych orgánov. Práca podáva prehľad anatomických štruktúr a niektorých anomálií viditeľných počas prvého ultrazvukového skriningu.

**Kľúčové slová:** sonoanatómia, štrukturálne anomálie, prvý trimester

### STRUCTURAL FOETAL ANOMALIES OF THORAX AND ABDOMEN DURING THE FIRST ULTRASONOGRAPHIC SCREENING

Prenatal ultrasonographic screening of a foetus between 11+0 and 13+6 weeks of pregnancy enables to estimate a risk of some chromosomal and structural foetal anomalies. As the embryonic development is completed by that time, most of structural anomalies are present at the time of this screening, and thus they are theoretically detectable. Despite of several limitations of early ultrasound scans as the size of observed structures, patient's echogenicity etc., structural anomalies can be sometimes also seen, which enables an earlier diagnosis of some syndromes or more complicated morphological anomalies of foetal organs. The work provides an overview of anatomical structures and some anomalies that can be visible during the first ultrasonographic screening.

**Keywords:** ultrasonographic anatomy, structural anomalies, first trimester

Gynekol. prax 2011; 9 (2): 71-74

#### Torakálna oblasť medzi 11+0 a 13+6 týždňom gravidity

Včasné fetálne ultrazvukové vyšetrenie umožňuje pri najmenšom orientačne posúdiť veľkosť a štruktúru thorakálneho skeletu a hrudných orgánov. Pri podozrení na štrukturálne anomálie sa na spresnenie vyšetrenia dá s výhodou využiť vaginálny ultrazvuk.

#### Hrudný skelet a chrbtica

Hrubé vývojové anomálie skeletu, ako je sirenómia, agenéza končatín alebo ich častí, sú pomerne spoľahlivo diagnostikovateľné už v čase prvého ultrazvukového skriningu. Existuje však veľmi široké spektrum skeletálnych dysplázií, ktorých detekcia je v tomto období skôr výnimkou ako pravidlom. Väčšinou ide o dysplázie s pozitívnou rodinnou anamnézou, kde sa konkrétna anomália takpovediac očakáva. De novo vzniknuté anomálie včasnej diagnostike často unikajú. Bolo opísaných viacero letálnych, či neletálnych foriem skeletálnych dysplázií diagnostikovaných už v tomto období (achondrogenéza, osteogenesis imperfecta, hypofosfatázia, tanatoforická dysplázia a ďalšie)<sup>(1)</sup>.

Ultrazvukové vyšetrenie by malo posúdiť tvar a priemer veľkosť hrudníka vo vzťahu k rozmerom brucha (umožňuje posúdiť hypopláziu hrudného koša, hlavne letálnych foriem skeletálnych dysplázií), integritu sternu (porušená napríklad pri ektopii srdca, Cantrelovej pentológii), zakrivenie a tvar chrbtice (známky skoliózy, krátka hrudná chrbtica pri Jarchovom-Levinovom syndróme), integ-

ritu chrbtice, prítomnosť troch osifikačných centier stavcov, abnormálny tvar stavcov, fúzie stavcov (napríklad fúzie krčných stavcov s deflekčne postavenou málo pohyblivou hlavou pri Klippelovom-Feilovom syndróme), známky defektov neurálnej trubice (napríklad rozsiahly defekt krčnej chrbtice a záhlavia s deflekčným postavením hlavy pri iniencefalii a pod.), stupeň osifikácie chrbtice (výrazná hypoosifikácia napríklad pri achondrogenéze). Podrobnejšie vyšetrenie (hlavne s využitím 3D zobrazovacích metód, čo však nie je podmienkou) umožňuje zhodnotiť tvar a vzájomné postavenie rebier (napríklad divergentne usporiadané rebra sprevádzané fúziou či deformitami rebier pri Jarchovom-Levinovom syndróme). Samozrejmosťou súčasťou vyšetrenia je zhodnotenie nuchálnej oblasti (abnormálna hrúbka nuchálnej translucencie, či cystický hydróm, boli opísané nielen pri chromozomálnych aberáciách, ale aj pri viacerých skeletálnych dyspláziách).

#### Pľúca

Pľúcny parenchým sa v čase prvého ultrazvukového skriningu nachádza v pseudoglandulárnom štádiu vývoja charakteristickým homogénnym, ľahko hyperechogénnym vzhľadom pľúc v ultrazvukovom obraze. Aj keď niektoré typické pľúcne anomálie, ako napríklad kongenitálna cystická adenomatoidná malformácia pľúc, sa vyvíjajú už v tomto období, malé rozmery pľúcneho parenchýmu aj samotných lézií nedovoľujú ich skorú detekciu. Závažnejšie hrubé anomálie, ako je agenéza pľúc, sa dajú rozpo-

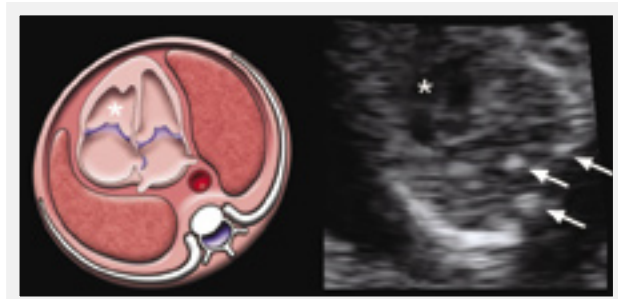
znať na základe abnormálne uloženého srdca posunutého na stranu chýbajúcich pľúc. Aj takéto anomálie sú však typicky diagnostikované pri neskorších ultrazvukových vyšetreniach.

### Srdce

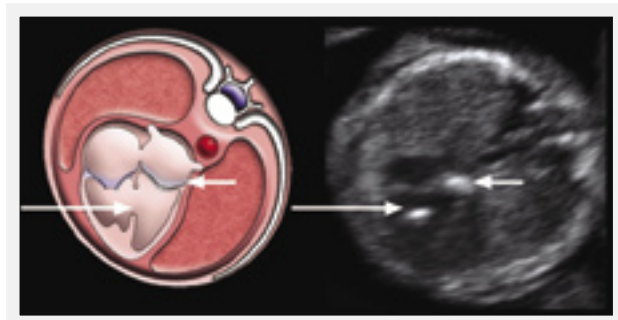
Skorá detekcia srdcových anomálií sa v poslednom období dostáva do popredia medicínskeho záujmu. Zlepšovanie kvality ultrazvukových prístrojov umožňuje pomerne detailné zhodnotenie anatómie srdca už počas prvého ultrazvukového skríningu medzi 11. a 14. týždňom gravidity. Spoľahlivejšie zhodnotenie anatómie srdca (štvrtdutinová projekcia, výtokové trakty), hlavne na konci tohto obdobia, umožňuje vaginálny ultrazvuk.

Bazálne ultrazvukové vyšetrenie v tomto období by malo zhodnotiť srdcovú akciu (zaznamenať jej konkrétnu hodnotu, nielen konštatovať jej prítomnosť), pozíciu srdca v hrudníku (zhodnotiť orientáciu srdcovej osi, známky

**Obrázok 1.** Znázorňuje kresbu (vľavo) a reálny 2D obraz (vpravo) normálneho transverzálneho rezu fetálnym hrudníkom na úrovni štvordutinovej projekcie srdca v 12+1 týždni gravidity. Hviezdička (\*) je umiestnená v pravej komore srdca. Dajú sa rozoznať všetky štyri oddiely srdca, srdce je normálnej veľkosti (zhruba 1/3 plochy hrudníka), pľúcny parenchým v okolí je homogénnej echotextúry. Rebrá sú normálne osifikované a dorzálne vidieť tri osifikáčnne centrá stavcov (tri šípky). Správna rovina posúdenia štvordutinovej projekcie srdca je daná zobrazením celého priebehu rebra na tejto úrovni.

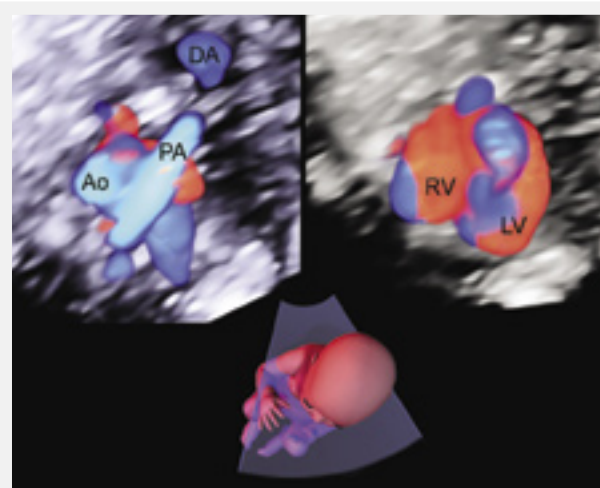


**Obrázok 2.** Znázorňuje kresbu (vľavo) a reálny 2D obraz (vpravo) abnormálneho transverzálneho rezu fetálnym hrudníkom na úrovni štvordutinovej projekcie srdca v 13. týždni gravidity. V mieste mitrálnej chlopne sa zobrazuje hyperechogénny útvar (krátke šípky smerujúce doľava) reprezentujúci atretickú mitrálnu chlopňu. Interventrikulárne septum je v membránóznej časti prerušené pomerne veľkým defektom, ktorého rozhranie s ostatnou časťou interventrikulárneho septa sa zobrazuje ako hyperechogénny bod (dlhé doprava smerujúce šípky). Tento fenomén sa dá vysvetliť fyzikálnymi vlastnosťami ultrazvukového vlnenia. Ak ultrazvukové vlnenie dopadne kolmo na rozhranie medzi hypoechoickým defektom a solídnu časťou zvyšku septa, tvorí toto rozhranie veľmi dobrý reflektor ultrazvukového vlnenia a zobrazí sa ako hyperechogénny bod, ktorý môže byť včasným markerom prítomnosti defektu ventrikulárneho septa.

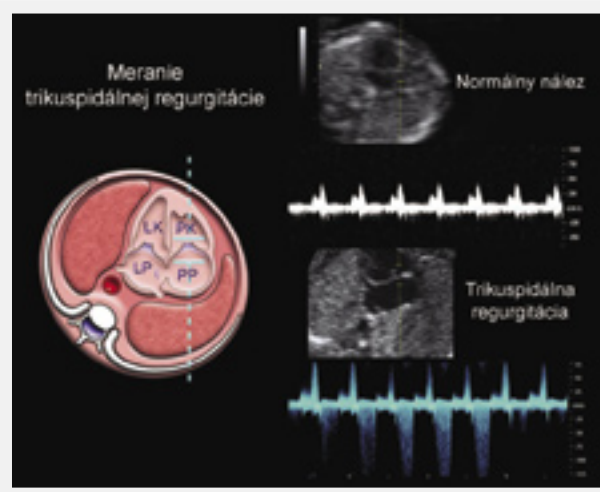


srdcovej ektopie) a aspoň orientačne posúdiť štvordutinovú morfológiu srdca (**obrázok 1, 2**). Expertné ultrazvukové vyšetrenie väčšinou vyžaduje vaginálny prístup a zhodnotí aj výtokové trakty (**obrázok 3**). V rámci skríningu tak štruktúrálnych, ako aj chromozomálnych anomálií niektoré pracoviská v tomto období hodnotia aj suficienciu trikuspidálnej chlopne. Metodiku tohto merania podrobne rozpracovala a opísala Nadácia fetálnej medicíny v Londýne (Fetal Medicine Foundation) (**obrázok 4**)<sup>(2)</sup>. Prítomnosť echogénneho intrakardiálneho fokusu patrí k minormarkerom chromozomálnych anomálií. Ako hyperechogén-

**Obrázok 3.** Predstavuje farebné Doppler zobrazenie výtokových traktov srdca s využitím 4D STIC (Spatio Temporal Image Correlation) zobrazenia v 13. týždni gravidity. Obrázok vľavo hore zobrazuje plnenie výtokových traktov počas srdcovej systoly, obrázok vpravo hore zobrazuje plnenie komôr počas diastoly (Ao - aorta; PA - pulmonálna artéria; RV - pravá komora; LV - ľavá komora; figurka zobrazuje rovinu rezu akvizície uvedených 4D skenov).



**Obrázok 4.** Znázorňuje meranie suficiencie trikuspidálnej chlopne v prvom trimestri podľa odporúčania Nadácie fetálnej medicíny v Londýne (Fetal Medicine Foundation). Kresba vľavo znázorňuje umiestnenie vzorkovacieho objemu pulzného Dopplera v apikálnej štvordutinovej projekcii srdca, pričom sa kladie dôraz na to, aby insonačný uhol medzi smerom ultrazvukového vlnenia a interventrikulárnym septom nebol väčší ako 30°. Vpravo hore je znázornený normálny záznam a vpravo dole pozitívny nález trikuspidálnej regurgitácie (masívne holosystolické na obrázku dole smerujúce reverzné toky dosahujúce rýchlosť nad 60 cm/s, v tomto prípade okolo 120 cm/s).



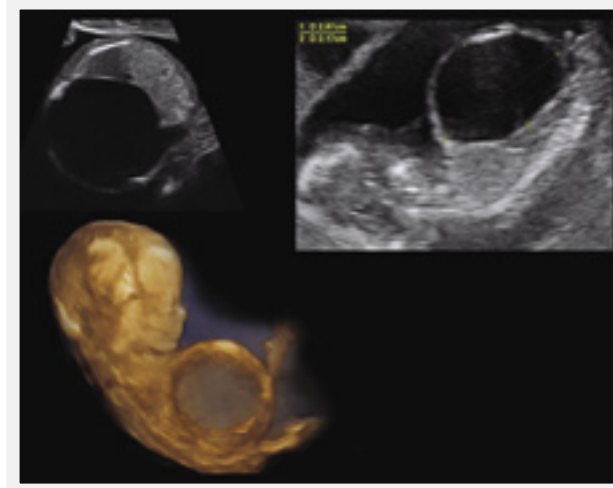
ny bod sa však pri vhodnom insonačnom uhle môže javiť aj rozhranie ventrikulárneho septálneho defektu, t. j. hranica medzi samotným defektom a solídnu časťou septa, a môže byť včasným markerom defektu komorového septa (**obrázok 2**).

Stupeň spoľahlivosti včasného vyšetrenia srdca je ovplyvnený množstvom rôznych faktorov (echogenita pacientky, pozícia plodu a placenty, množstvo plodovej vody, prístrojové vybavenie a pod.). V neposlednom rade je to skúsenosť lekára a typ danej srdcovej anomálie a obdobie, v ktorom sa vyšetrenie uskutočňuje (aj rozdiel jedného či dvoch týždňov môže značne zlepšiť vizualizáciu srdcových štruktúr).

### Viscerálny situs

Poruchy viscerálneho situ plodu predstavujú veľmi variabilné spektrum anomálií a vzájomného usporiadania orgánov a ich presná klasifikácia je v prenatalnom období niekedy ťažká. Abnormálna pozícia žalúdka v pravom hornom kvadrante brucha či anomálny smer srdcovej osi spolu s poruchami srdcového rytmu môžu evokovať podozrenie na poruchu viscerálneho situ už počas prvého ultrazvukového vyšetrenia medzi 11. a 14. týždňom gravidity.

**Obrázok 5.** Znázornuje 2D a 3D obraz veľkej transientnej intraabdominálnej cysty v 12+1 týždni gravidity. Časť obrázku vľavo hore zobrazuje transverzálny rez abdomenom, obrázok vpravo hore sagitálny rez abdomenom s dominujúcim cystickým útvarom. Obrázok vľavo dole reprezentuje 3D zobrazenie plodu s veľkým cystickým abdominálnym útvarom takmer dosahujúcim veľkosť fetálnej hlavy. Išlo o 30 ročnú primigravidu z nonkonsangvinného vzťahu, TORCH negatívnu, bez pozoruhodností v anamnéze. Popísaný útvar sa v priebehu ďalšej gravidity postupne zmenšoval smerom do pravého horného kvadrantu brucha. V 30. týždni boli viditeľné len reziduálne kalkifikáty medzi črevnými kľučkami a drobná cysta v pečeni. Pacientka spontánne porodila v 38. týždni, plod XY 2750/48, s dobrou popôrodnou adaptáciou. Postnatálne vyšetrenie odhalilo len drobnú cystu v pečeni (suspekcia na choledochálnu cystu) a kryptorchizmus. V priebehu niekoľkých dní sa nález hepatálnej cysty vytratil a dieťa je doposiaľ v dobrom stave. Tento pozoruhodný nález je dôkazom, že aj veľké intraabdominálne cysty vo včasnom fetálnom období môžu mať prekvapivo dobrú prognózu. Vzhľadom na prítomnosť kalkifikátov medzi črevnými kľučkami išlo pravdepodobne o mekóniovú pseudocystu.



### Adomen medzi 11+0 a 13+6 týždňom gravidity

#### Predná brušná stena

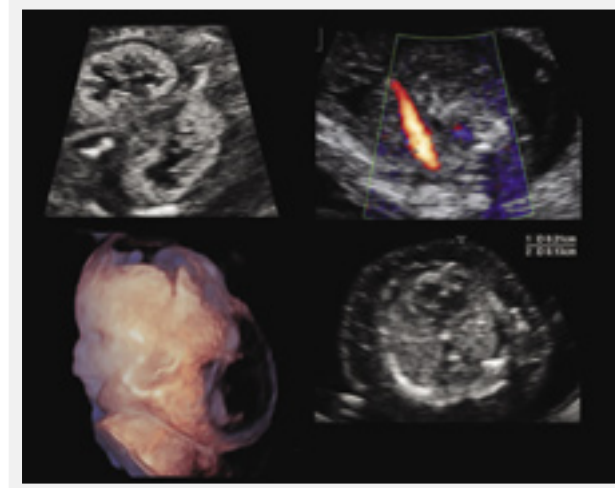
Integrita brušnej steny plodu je spoľahlivo hodnotiteľná už počas prvého ultrazvukového skriningu a diagnostika gastroschízy či omfalokély nie je náročná.

#### GIT

Už počas prvého ultrazvukového skriningu sa stretávame s prítomnosťou patologických útvarov v brušnej dutine. Zväčša ide o cystické útvary, ktorých origo a prognózu nie je ľahké určiť. Nález cystického útvaru v brušnej dutine ponúka veľmi široké spektrum diferenciálne diagnostických možností - dilatovaný močový mechúr, dilatované črevo, enterické duplikačné cysty, mezenterické cysty, urachálne cysty, hepatálne a biliárne cysty, splenické cysty, pankreatické cysty, mekóniové pseudocysty, atď. Osobitnú pozornosť si zasluhujú tranzientné abdominálne cysty. Ich etiológia nie je vzhľadom na ich prechodný charakter známa, pravdepodobne ide o mekóniové pseudocysty a môžu imitovať cysty iného pôvodu. Ich veľkosť je variabilná, od niekoľkých milimetrov až po cysty vyplňujúce takmer celý fetálny abdomen (**obrázok 5**), často majú v stene drobné kalkifikáty. V priebehu tehotnosti kompletne regresujú, prípadne zanechajú kalkifikáty viditeľné medzi črevnými kľučkami. V hodnotení ich prognózy treba byť opatrný, pretože aj nález veľkého cystického útvaru môže mať niekedy dobrú prognózu.

Bežný ultrazvukový skrining by mal zhodnotiť echogenitu črevných kľučiek. Hyperechogénne črevo (svojou echogenitou podobné echogenite kostného tkaniva) je spolu s niektorými ďalšími nálezmi (echogénny intrakardiálny fokus, hydronefróza) markerom chromozomálnych ano-

**Obrázok 6.** Zobrazuje niekoľko anomálií sprevádzajúcich Turnerov syndróm v 13. týždni gravidity. V ľavej hornej časti je zobrazený 2D koronárny rez hyperchogénnymi obličkami s dilatovaným dutým systémom – včasná hydronefróza. Vpravo hore je s využitím farebného Dopplera zobrazený slabo naplnený močový mechúr lemovaný len jednou umbilikálnou artériou (červene zobrazená cieva). Vpravo dole je 2D transverzálny rez hrudníkom na úrovni štvordutinovej projekcie srdca, kde je viditeľná disproporcía veľkostí pravého a ľavého srdca, a takisto masívny edém podkožia. Vľavo dole je 3D obraz hlavy plodu s masívnym cystickým hydrómom.



málii (ako trizómia 21) nezávislým od skrínungu nuchálnej translucencie a preto môže zvýšiť účinnosť skrínungu týchto chromozomálnych anomálií<sup>(3)</sup>.

Dominujúcim solidným útvarom fetálneho abdomenu je pečeň. Pomerne ostrá hranica pečene a orgánov hrudnej dutiny v sagitálnom zobrazení slúži spolu s ďalšími znakmi (abnormálna pozícia srdca v hrudníku) na orientačné zhodnotenie integrity bránice. Vizualizácia sleziny a pankreasu vo včasnom období gravidity nie je jednoznačne možná, avšak topika niektorých patologických útvarov (prevažne cystických) môže naznačiť ich origo v týchto orgánoch. Diagnóza sa však väčšinou spresnení až v neskoršom období tehotnosti.

#### *Uropoetický systém*

Veľkosť močového mechúra je ľahko merateľným parametrom už pred 14. týždňom gravidity. Za abnormálnu veľkosť (megacystis) sa považuje longitudinálny rozmer močového mechúra väčší ako 7 mm a je asociovaný s 25 % rizikom chromozomálnych anomálií<sup>(4)</sup>. Močový mechúr je lemovaný dvoma umbilikálnymi artériami, ktorých vizualizácia farebným Dopplerom je jednoduchá a zároveň poskytuje informáciu o počte umbilikálnych ciev. Uretery sú v tomto období nevizualizovateľné. Obličky sa dajú vizualizovať po stranách lumbálnej chrbtice, aj keď ich detekcia je v tomto období ťažká. Prítomnosť obličkovej patológie (hyperechogénne obličky, hydronefróza) uľahčuje ich rozpoznanie v ultrazvukovom obraze (**obrázok 6**). V tomto období sa za abnormálnu veľkosť obličkových panvičiek v anteroposteriornom priemere považuje hodnota nad 1,5 mm<sup>(3)</sup>.

#### Literatúra

1. Ngo C, Viot G, Aubry MC, et al. First-trimester ultrasound diagnosis of skeletal dysplasia associated with increased nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30(2): 221-226.
2. Nicolaides KH. UZ screening v 11.-13+6. gestačným týždni. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci 2004. 117 s. ISBN 80-244-0885-6.

#### Záver

Včasný ultrazvukový skrínung medzi 11+0 a 13+6 týždňom poskytuje priestor na zhodnotenie tak markerov chromozomálnych anomálií, ako aj viacerých štrukturálnych fetálnych anomálií. Vaginálny ultrazvuk a novšie zobrazovacie 3D/4D technológie môžu zvýšiť spoľahlivosť a presnosť takýchto nálezov. Ich použitie je časovo náročnejšie, vyžaduje moderné prístrojové vybavenie a kladie nároky na zručnosť, predstavivosť, technické a medicínske vedomosti vyšetrujúceho. Včasnejšia diagnostika hlavne závažných fetálnych anomálií umožňuje ich efektívnejší manažment a v indikovaných prípadoch dáva možnosť skoršej terminácie gravidity.

---

#### Adresa pre korešpondenciu:

MUDr. František Grochal  
Femicare, s. r. o., Kollárova 17/a, 036 01 Martin  
e-mail:frantigrochal@gmail.com

doc. MUDr. Róbert Dankovčík, PhD., MPH  
2. gynekologicko-pôrodnická klinika LF UPJŠ a UN LP Košice

3. Dagklis T, Plasencia W, Maiz N, et al. Choroid plexus cyst, intracardiac echogenic focus, hyperechogenic bowel and hydronephrosis in screening for trisomy 21 at 11+0 to 13+6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31: 132-135.
4. Liao AW, Sebire NJ, Geerts L, et al. Megacystis at 10-14 weeks of gestation: chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 338-241.